

(19) 世界知的所有権機関
国際事務局



(43) 国際公開日
2004 年 5 月 21 日 (21.05.2004)

PCT

(10) 国際公開番号
WO 2004/042055 A1

(51) 国際特許分類:
C12N 15/00,
9/24, 9/38, C12Q 1/68, A01K 67/00

(21) 国際出願番号: PCT/JP2003/014211

(22) 国際出願日: 2003 年 11 月 7 日 (07.11.2003)

(25) 国際出願の言語: 日本語

(26) 国際公開の言語: 日本語

(30) 優先権データ:
特願2002-323438 2002 年 11 月 7 日 (07.11.2002) JP

(71) 出願人 (米国を除く全ての指定国について): 独立行政法人産業技術総合研究所 (NATIONAL INSTITUTE OF ADVANCED INDUSTRIAL SCIENCE AND TECHNOLOGY) [JP/JP]; 〒100-8921 東京都千代田区霞が関 1-3-1 Tokyo (JP). アマシヤムバイオサイ

エンス株式会社 (AMERSHAM BIOSCIENCES K.K.) [JP/JP]; 〒169-0073 東京都新宿区百人町 3-2 5-1 Tokyo (JP).

(72) 発明者; および

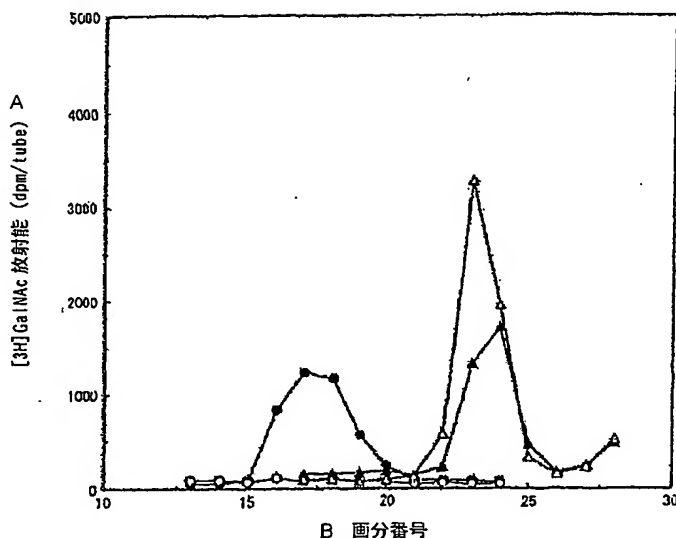
(75) 発明者/出願人 (米国についてのみ): 成松 久 (NARI-MATSU, Hisashi) [JP/JP]; 〒305-8568 茨城県つくば市梅園 1-1-1 中央第 2 独立行政法人産業技術総合研究所内 Ibaraki (JP). 佐藤 隆 (SATO, Takashi) [JP/JP]; 〒305-8568 茨城県つくば市梅園 1-1-1 中央第 2 独立行政法人産業技術総合研究所内 Ibaraki (JP). 後藤 雅式 (GOTOH, Masanori) [JP/JP]; 〒305-8568 茨城県つくば市梅園 1-1-1 中央第 2 独立行政法人産業技術総合研究所内 Ibaraki (JP).

(74) 代理人: 社本 一夫, 外 (SHAMOTO, Ichio et al.); 〒100-0004 東京都千代田区大手町二丁目 2 番 1 号新大手町ビル 206 区 ユアサハラ法律特許事務所 Tokyo (JP).

/ 続葉有 /

(54) Title: METHOD OF DETECTING BONE PAGET' S DISEASE

(54) 発明の名称: 骨パジェット病の検出方法



A...[3H]GalNAc RADIOACTIVITY (dpm/tube)
B...FRACTION NO.

(57) Abstract: It is intended to provide a method of detecting bone Paget' s disease and an animal presenting pathological conditions of bone Paget' s disease. Association of a mutation or expression dose of chondroitin/chondroitin sulfate synthase gene comprising an amino acid sequence represented by any of SEQ ID NOS:2, 4, 6, 66, 68 and 70 with bone Paget' s disease; detection of bone Paget' s disease; and a knockout animal obtained by knocking out the above-described chondroitin/chondroitin sulfate synthase gene.

/ 続葉有 /

WO 2004/042055 A1



(81) 指定国 (国内): AE, AG, AL, AM, AT, AU, AZ, BA, BB, BG, BR, BY, BZ, CA, CH, CN, CO, CR, CU, CZ, DE, DK, DM, DZ, EC, EE, EG, ES, FI, GB, GD, GE, GH, GM, GR, HU, ID, IL, IN, IS, KE, KG, KP, KR, KZ, LC, LK, LR, LS, LT, LU, LV, MA, MD, MG, MK, MN, MW, MX, MY, NI, NO, NZ, OM, PG, PH, PL, PT, RO, RU, SC, SD, SE, SG, SK, SL, SY, TJ, TM, TN, TR, TT, TZ, UA, UG, US, UZ, VC, VN, YU, ZA, ZM, ZW.

(84) 指定国 (広域): ARIPO 特許 (BW, GH, GM, KE, LS, MW, MZ, SD, SL, SZ, TZ, UG, ZM, ZW), ユーラシア特許 (AM, AZ, BY, KG, KZ, MD, RU, TJ, TM), ヨーロッパ

特許 (AT, BE, BG, CH, CY, CZ, DE, DK, EE, ES, FI, FR, GB, GR, HU, IE, IT, LU, MC, NL, PT, RO, SE, SI, SK, TR), OAPI 特許 (BF, BJ, CF, CG, CI, CM, GA, GN, GQ, GW, ML, MR, NE, SN, TD, TG).

添付公開書類:
— 国際調査報告書

2文字コード及び他の略語については、定期発行される各PCTガゼットの巻頭に掲載されている「コードと略語のガイダンスノート」を参照。

(57) 要約: 骨パジェット病の検出方法、及び骨パジェット病の病態を示す動物を提供する。配列番号2、配列番号4、配列番号6、配列番号66、配列番号68及び配列番号70の何れかに記載されたアミノ酸配列からなるコンドロイチン/コンドロイチン硫酸合成酵素の遺伝子の変異又はこれらの発現量と、骨パジェット病との関連づけ、骨パジェット病の検出、及び前記コンドロイチン/コンドロイチン硫酸合成酵素の遺伝子をノックアウトして得られる、ノックアウト動物。